

ASPECTOS DO COMPORTAMENTO DOS PACIENTES SUBMETIDOS A ACONSELHAMENTO GENÉTICO ENTRE 1980 E 1981 *

Regina Rigatto Witt **

Fernando José da Rocha ***

RESUMO: Estudo de 50 famílias que procuraram o Serviço de Aconselhamento Genético da UFRGS, onde foram observados aspectos do seu comportamento, durante o período de 1980 a 1981.

INTRODUÇÃO

Nos últimos anos houve marcante desenvolvimento das técnicas para diagnóstico de doenças genéticas, bem como o surgimento dos Serviços de Aconselhamento Genético. Porém, este desenvolvimento não foi acompanhado dos métodos pelos quais a informação genética é fornecida às famílias. Pesquisas concernentes aos efeitos desta informação e à compreensão que essas famílias têm sobre genética, apenas recentemente têm sido realizadas rigorosamente. Emery et alii⁵ mediram o conhecimento e a compreensão dos seus clientes antes, dois meses e dois anos após o aconselhamento genético. Lippman-Hand et alii⁹ estudaram o comportamento das famílias relativo a reprodução e escreveram uma tese explicando porque muitos dos pais que pareciam amedrontados e dispostos a não procriarem mais, tiveram um ou mais filhos algum tempo após o aconselhamento genético. Além disso, poucos são os trabalhos que se preocupam em analisar que tipo de paciente procura aconselhamento genético, quais são as suas expectativas e quais os fatores que podem estar interferindo na assimilação da informação genética. Alguns aspectos emocionais de pais de crianças com Síndrome de Down foram observados através da observação de ansiedade, hostilidade, e auto-estima antes e depois do aconselhamento genético por Antley e Hartlage¹, onde se constatou a melhora destes sintomas após o aconselhamento genético. Kurtz et alii⁸ observaram que a comunicação não-verbal é tão importante quanto

* Trabalho apresentado na 33.^a Reunião Anual da Sociedade Brasileira para o Progresso da Ciência.

** Aluna da Escola de Enfermagem da UFRGS, bolsista do Departamento de Genética da UFRGS.

*** Professor Adjunto da UFRGS, Doutor em Ciências, Coordenador do Serviço de Aconselhamento Genético da UFRGS.

a verbal para a satisfação das famílias relativas às entrevistas de aconselhamento.

Entre as famílias que procuram aconselhamento genético existe um fato comum, o fato de que todas são suspeitas de portarem uma doença genética, uma doença muitas vezes mutilante, de pouco ou nenhum tratamento e, na maioria das vezes com uma chance de recorrência significativa. "Com o estabelecimento do diagnóstico de uma doença genética surge uma nova dimensão para o conceito que os pais e a família têm de si mesmos; dimensão esta para a qual não havia permissão anteriormente. As reações psicológicas são tão intensas quanto a percepção da perda de acordo com a intensidade que a pessoa que necessita aquilo que foi perdido".¹

O presente estudo foi planejado com o objetivo de identificarmos aspectos do comportamento dos consulentes, relativos à doença genética, ao aconselhamento genético, bem como a outros fatores que poderiam estar interferindo na assimilação da informação genética.

MATERIAIS E MÉTODOS

Foram entrevistadas 50 famílias no decorrer deste período e sua evolução acompanhada até este momento. A maioria dos pacientes eram crianças, provenientes tanto da capital como do interior do estado, que foram encaminhadas ao Serviço de Aconselhamento Genético por serviços médicos ou por pessoas conhecidas. A maior parte das entrevistas foi feita com o casal (36%) ou somente com a mãe do paciente (40%). Destes 50 pacientes, 27 foram triados para a realização de exames citogenéticos, 20 estão em estudo gênico e 3 estavam em processo de triagem.

Os dados foram colhidos através de perguntas diretas (tabelas 3, 4 e 10), indiretas (tabela 6), de pesquisa nos fichários dos pacientes (tabelas 8 e 9) ou de simples observação (tabelas 1, 2, 5 e 7). Foram classificados como tendo alguma informação a respeito do aconselhamento genético, aqueles pacientes que, além de saberem ser necessários exames complementares, acreditavam que a confirmação diagnóstica ou que a chance de recorrência seria fornecida por nós. Os pacientes que tinham conhecimento de todos estes fatos foram considerados como tendo boa informação a respeito do aconselhamento genético. Foram classificados como tendo boa informação a respeito da doença, os que conheciam todos os aspectos da mesma; como tendo alguma informação, os que conheciam alguns aspectos desta; e como tendo nenhuma informação, os que não suspeitavam de doença genética.

Foram considerados problemas familiares doença mental ou orgânica, desajuste conjugal, paciente que mora sozinho devido a desestruturação

familiar, negação da doença, pais que tiveram que parar de trabalhar e rejeição do indivíduo afetado.

Ansiedade, inibição, depressão e irritação foram identificados segundo expressão oral, postura e conduta dos pacientes, onde ficaram evidenciados sinais destes estados.

A nível sócio-econômico foi classificado conforme a profissão, escolaridade dos pais e a renda familiar mensal, sendo o nível I o mais alto e o nível V o mais baixo.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Tabela 1
Classificação dos pacientes segundo a faixa etária.

Grupo etário	Varição por idade	N.º	%
Crianças	0 a 12 anos	44	88
Adolescentes	13 a 21 anos	2	4
Adultos	22 anos em diante	4	8
Total		50	100

Os dados mostram que a maioria dos pacientes que chegam até este serviço são crianças (88%). Através de análise dos dados, observamos que metade destas crianças estavam acompanhadas pelos pais na primeira entrevista e as restantes somente pela mãe.

Tabela 2
Acompanhantes observados na primeira entrevista.

Acompanhantes	N.º	%
Mãe	20	40
Pai e mãe	18	36
Pai	5	10
Desacompanhados	4	8
Outros acompanhantes	3	6
Total	50	100

A presença mais freqüente das mães na primeira entrevista ficou evidenciada (50% das entrevistas com criança e 40% no geral). Resta-nos saber

porque o pai foi menos representado; se devido a outras obrigações que coincidiam com o momento da entrevista ou se estas obrigações estariam sendo usadas pelos pais como uma forma de não encararem de frente a real dimensão do problema. Nesse caso, deveriam ser desenvolvidas maneiras de incentivar os pais a maior participação e adaptação ao processo do aconselhamento.

Tabela 3
Encaminhamento para aconselhamento genético.

Indicado por	N.º	%
Pediatras	28	56
Neurologistas	6	12
Endocrinologistas	6	12
Outros serviços médicos	6	12
Conhecidos	4	8
Total	50	100

Os resultados da tabela 3 mostram que muitos dos pacientes foram encaminhados por pediatras (56%) ou por outros serviços médicos (36%). O fato de apenas 4 pacientes terem procurado o serviço por referência de conhecidos contrasta com o comportamento observado por Emery et alii⁵ na Inglaterra, onde 40% de seus clientes haviam procurado aconselhamento genético por iniciativa própria, motivados pela leitura de artigos sobre genética ou por programas de televisão. Isto mostra a necessidade de que mais pessoas se interessem e divulguem o aconselhamento genético no nosso meio.

Tabela 4
Nível de informação a respeito do aconselhamento genético

Informação na primeira entrevista	N.º	%
Nenhuma	31	62
Alguma	12	24
Boa	7	14
Total	50	100

Tabela 5
Nível de informação a respeito da doença genética.

Informação na primeira entrevista	N.º	%
Nenhuma	6	12
Alguma	25	50
Boa	19	38
Total	50	100

Os resultados apresentados na tabela 4 e 5 reforçam aqueles da tabela 3, no sentido de que 62% das famílias que são encaminhadas ao serviço não apresentam qualquer informação a respeito da finalidade do aconselhamento genético. Muitas destas dizem que foram encaminhadas para a realização de "exames complementares". Quando questionadas a respeito da doença, a metade das famílias demonstrou conhecê-la parcialmente, 38% conhecia a doença em todos os seus aspectos (embora muitas vezes não soubessem a terminologia correta), e apenas 12% não tinha qualquer informação a respeito dela. Emery et alii⁵, num estudo prospectivo de 200 famílias em 1979, observou que a maioria (194) dos clientes tinham um conhecimento profundo sobre a doença genética para a qual solicitaram aconselhamento genético.

Tabela 6
Perguntas formuladas pelas famílias na primeira entrevista.

Dúvidas relativas a:	N.º	%
Etiologia	19	27
Exames e/ou resultados	16	23
Tratamento	12	18
Doença	10	16
Chance de recorrência	9	14
Diagnóstico	5	2
Total	71	100

As perguntas mais freqüentemente formuladas pelos consulentes referiram-se à etiologia da doença, aos exames solicitados e seus respectivos resultados. Estes achados parecem estar relacionados aqueles da tabela 4,

estando as dúvidas dos familiares interligados às suas expectativas relativas ao serviço (encaminhados para a realização de exames complementares). O interesse dos consulentes a respeito da etiologia da doença pode estar relacionado ao sentimento de culpa experimentado por muitos pais pela doença genética de seu filho. Este sentimento foi observado por Fraser et alii⁶ em metade das mães e um terço dos pais aconselhados por eles. O tipo de pergunta formulada mostrava, em alguns casos, um misto de fantasias e desinformação a respeito da doença: "Eu acho que ele nasceu assim porque a minha esposa teve um susto no quarto mês, pois o pai dela morreu de repente", "será que isso aconteceu porque eu não queria ter relações naquele dia com o meu marido?"

Tabela 7
Queixas registradas durante a primeira entrevista

Familiars que:	N.º	%
Não queixaram-se	40	80
Referiram queixas	10	20
Total	50	100

Nas 10 entrevistas onde os familiares queixaram-se de algum atendimento recebido anteriormente, estas queixas foram referidas espontaneamente. Alguns queixaram-se de não lhes ter sido informado o problema imediatamente após o diagnóstico, outros de terem se sentido usados e maltratados: "A doutora queria tirar um pedaço do pé do meu filho para fazer uma experiência". Uma família referiu que o médico havia sido muito rude para dar a notícia. Algumas mães queixaram-se da humilhação sentida: "Pegaram o meu filho e mostraram para todo mundo".

Ives et alii⁷ observaram que a grande maioria dos pais sentiam que deveriam ser informados sobre a doença genética mais cedo. Acreditamos que este tipo de informação seja de grande utilidade para os profissionais que lidam com pacientes portadores de doenças genéticas e que uma pergunta sobre as queixas das famílias deveria ser incluída sistematicamente na primeira entrevista de aconselhamento.

Tabela 8
Problemas familiares

Referiram problemas	N.º	%
Anteriores ao aparecimento da doença genética	10	20
Desencadeados pelo aparecimento da doença genética	3	6
Não referiram problemas	37	74
Total	50	100

No decorrer da primeira entrevista 10 pacientes referiram problemas familiares surgidos antes do aparecimento da doença, enquanto que em apenas 3 famílias estes problemas pareceram ser decorrentes da doença genética. Schipper¹¹, estudando 43 famílias de doenças mongolóides, observou que em 75% delas o seu dia-a-dia não havia sido muito alterado pelo nascimento da criança afetada, enquanto que na metade das restantes (12,5%), a criança mongolóide significava uma sobrecarga muito grande para famílias que já sofriam de problemas financeiros ou sociais.

Tabela 9
Conduta na primeira entrevista.

Conduta	N.º	%
Inalterada	27	54
Ansiosos	13	26
Deprimidos	6	12
Inibidos	3	6
Irritados	1	2
Total	50	100

Os resultados da tabela acima mostram que 46% das famílias que nos consultaram apresentavam alterações de conduta como: ansiedade (26%), depressão (12%); inibição (6%); ou irritação (2%). Estes comportamentos também foram observados por outros autores. Antley e alii¹ mediram os níveis de ansiedade, depressão, hostilidade e auto-estima em pais de crianças com Síndrome de Down, antes e depois do aconselhamento. Observaram que os

níveis de ansiedade, depressão e hostilidade apresentavam-se aumentados nestes pais, que a ansiedade, a depressão e a hostilidade diminuíram com o aconselhamento, enquanto que a auto-estima foi elevada. Outros autores também observaram ansiedade e devoção exageradas com a criança afetada³.

Tabela 10
Assiduidade às entrevistas

Entrevistas marcadas	Nº	%
Entrevistas realizadas	75	89
Entrevistas não realizadas	9	11
Total	84	100

No decorrer do aconselhamento das 50 famílias, observamos que as mesmas não compareceram a algumas das entrevistas marcadas (tabela 10). Segundo Smith et alii^{1,2}, as famílias que se defrontam com o aparecimento de uma doença podem experimentar raiva como parte de sua reação ao stress. Esta raiva pode apresentar-se encoberta por várias formas de resistência, por exemplo: o paciente não comparece à consulta ou abandona o aconselhamento antes que este tenha terminado (tabela 11). A observação da assiduidade e o acompanhamento dos casos, desta maneira, podem ser parâmetros úteis para se avaliar quão satisfatoriamente a equipe está lidando com os sentimentos de raiva expostos por algumas famílias.

Tabela 11
Estado atual dos casos.

Casos	Nº	%
Encerrados	34	68
Em andamento	2	4
* Em arquivo morto	14	28
Total	50	100

* Pacientes que não retornaram.

A diferença entre o número de famílias que abandonaram o aconselhamento (14) e aquelas que não compareceram às entrevistas marcadas (11), deve-se ao fato de que alguns pacientes, aos quais são solicitados ou-

tros exames, comprometem-se de retornar assim que eles estejam prontos. Analisando os dados, observamos que em muitos casos isto não acontece e as famílias não retornam no momento combinado, o que nos leva a pensar que talvez seja importante para a família que se marque sempre a entrevista posterior para que se mantenha um vínculo mais afetivo entre o serviço e a família. No entanto, as razões que levam as famílias a abandonarem o aconselhamento ainda não estão bem elucidadas e necessitam futura investigação.

Tabela 12
Nível sócio-econômico

Níveis	N.º	%
I	3	6
II	9	18
III	15	30
IV	18	36
V	4	8
Total	49	98

Em um dos casos não foi avaliado o nível sócio-econômico por falta de dados.

O maior número das famílias que nos procuram para aconselhamento genético está concentrado nos níveis sócio-econômicos III (30%) e IV (36%), ou seja, médio e baixo, segundo a renda familiar, escolaridade e profissão dos pais.

CONCLUSÃO

Baseados nos resultados acima apresentados, concluimos que a maior parte dos pacientes que chega até este serviço são crianças. Os acompanhantes mais freqüentemente observados foram o casal (36% das consultas) e a mãe do paciente (40% das consultas). Estes pacientes foram encaminhados principalmente por pediatras (56%) e por outros serviços médicos (36%).

Durante a primeira entrevista 62% das famílias tinham nenhuma informação a respeito do aconselhamento genético, 24% apresentavam alguma informação e somente 14% souberam definir com clareza o que entendiam por aconselhamento genético. Quando questionadas a respeito da doença genética, 50% destas famílias mostrou algum conhecimento a respeito da

doença, 38% conhecia a doença em todos seus aspectos e apenas 12% não tinha qualquer informação a respeito da doença.

As perguntas mais freqüentemente formuladas referiram-se a etiologia da doença genética (27%) e aos exames solicitados, bem como seus respectivos resultados (23%).

Segundo os resultados apresentados na tabela 7, 20% das 50 famílias entrevistadas apresentavam queixas de outros serviços médicos. Dez familiares referiram problemas familiares anteriores ao aparecimento da doença genética e três acreditavam terem estes problemas sido desencadeados pelo aparecimento da doença genética.

Observamos que 46% dos familiares que compareceram à primeira entrevista, apresentavam alterações de conduta como: ansiedade (13), depressão (6), inibição (6), ou irritação (1). De todas as entrevistas marcadas, apenas 11% não foram realizadas devido ao não comparecimento da família no dia combinado.

O nível sócio-econômico das famílias que procuram este serviço está concentrado nos níveis III (30%) e IV (36%), ou seja, médio e baixo, segundo a renda familiar, escolaridade e profissão dos pais.

SUMMARY: Fifty families that searched the Genetic Counseling Service of UFRGS were surveyed and their behavior studied from 1980 to 1981.

BIBLIOGRAFIA

1. ANTLEY, Ray M. et alii — Psychological responses to genetic counseling for Down's syndrome. *Clinical Genetics*, Copenhagen, 9(3) : 257-65, March 1976.
2. ANTLEY, Ray M. — Variables in the outcome of Genetic Counseling. *Social Biology*, Indianapolis, 23(2) : 108-15, summer 1976.
3. CARR, J. The effect of the severely subnormal on their families. *Dev. Med. Chil Neurol.*, United States, 12(3) : 809-39, 1975.
4. CORGAN, Robert L. — Genetic counseling and parental self-concept change. *Birth Defects*, Amsterdam, 15(5C) : 281-5, 1979.
5. EMERY, Alan E. et alii — Prospective study of genetic counseling. *British Medical Journal*, England, 1(6173) : 1253-6, 12 May 1979.
6. FRASER, F.C., and LEVY — Follow-up of a genetic counseling program. *Amer. J. Hum. Genet.* United States, 24(30a) 136-11, 1972.

7. IVES, Elizabeth J. et alii — The malformed newborn-telling the parents. *Birth Defects*, Amsterdam, 15(5C) : 223-31, 1979.
8. KURTZ, Suzanne M. et alii — Nonverbal communication as an element of genetic counseling. *Birth Defects*, Amsterdam, 15(5C) : 245-56, 1979.
9. LIPPMAN-HAND, Abby et alii — Genetic counseling: parent's responses to uncertainty. *Birth Defects*, Amsterdam, 15(5C) : 325-39, 1979.
10. LUBS, M.L. — Does genetic counseling influence risk attitudes and decision making? *Birth Defects*, Amsterdam, 15(5C) : 355-67, 1979.
11. SCHIPPER, M.T. — The child with mongolism in the home. *Pediatrics*, United States, 24 : 132-44, 1959.
12. SMITH, R.W. et alii — Anger: a significant obstacle to informed decision making in genetic counseling. *Birth Defects*, Amsterdam, 15(5C) : 257-60, 1979.

Endereço dos autores: Regina Rigatto Witt
Rua Luzitana 835, apto. 304
90 000 - Porto Alegre - RS - BRASIL
Fernando José da Rocha
Rua Annes Dias, 112 - 13^o andar
90 000 - Porto Alegre - RS - BRASIL

Agradecemos a Rosana P. Sijtman e ao grupo de Aconselhamento Genético pela colaboração e pelo apoio prestados.